



TITLE:

# ダウン症に発生した精巣腫瘍の1例

AUTHOR(S):

中村, 陽; 鈴木, 明; 仁藤, 博

---

CITATION:

中村, 陽 ...[et al]. ダウン症に発生した精巣腫瘍の1例. 泌尿器科紀要  
1996, 42(10): 747-749

ISSUE DATE:

1996-10

URL:

<http://hdl.handle.net/2433/115830>

RIGHT:

## ダウン症に発生した精巣腫瘍の1例

武蔵野赤十字病院泌尿器科 (主任部長: 仁藤 博)

中村 陽\*, 鈴木 明, 仁藤 博

## A CASE OF TESTICULAR TUMOR IN A PATIENT WITH DOWN'S SYNDROME: A CASE REPORT

Kiyoshi NAKAMURA, Akira SUZUKI and Hiroshi NITO

From the Department of Urology, Musashino Red Cross Hospital

A 20-year-old man with Down's syndrome was admitted to our hospital because of a painless, swollen mass in the left scrotum. High inguinal orchiectomy was performed under the diagnosis of testicular tumor, and pathological findings revealed mixed germ cell tumor. Seventeen cases including our case, reported as testicular tumor with Down's syndrome, are herein reviewed.

(Acta Urol. Jpn. 42: 747-749, 1996)

**Key words:** Down's syndrome, Testicular tumor

## 緒 言

ダウン症候群は常染色体異常症であり、精神遅滞や種々の合併症を伴うが、その生命予後は良好である。今回我々はダウン症に発生した精巣腫瘍の1例を経験したので、若干の文献的考察を加え報告する。

## 症 例

患者: 20歳, 男性

主訴: 左陰嚢の腫大

家族歴: 染色体異常なし。近親結婚なし

既往歴: 出生直後よりダウン症と診断をうけている。

現病歴: 1993年5月頃より右陰嚢部の無痛性腫大に気付くも放置。次第に増大傾向が認められたため、両親が心配となり1994年5月18日当科受診。

入院時現症: 身長 152 cm, 体重 50 kg, 体格中等度, 胸腹部理学的所見に異常を認めず。また表在性リンパ節の腫脹も認められなかった。左陰嚢内には表面平滑, 弾性硬の鶏卵大腫瘤を触知した。透光性は認めなかった。

入院時検査成績: 血液一般検査; 正常範囲内。血液生化学; LDH 649 IU/l, AFP 1,300 ng/ml と高値であった以外はすべて正常範囲内であった。尿沈渣; 異常所見認めず。尿細胞診; class II。

染色体分析: 21 trisomy で核型は 47, XY, +21 であった。以上より, ダウン症に発生した左精巣腫瘍と診断し, 1994年5月24日, 高位精巣摘除術を施行した。

摘出標本: 摘出した精巣は軽度水腫を合併しており, 重量 82 g, 表面平滑で断面は黄白色と赤褐色の部分と混在していた。水腫内容液の細胞診は class II であった。

病理組織学的所見: 腫瘍は主として核小体の明瞭な明い大型の核を有した腫瘍細胞が充実性, 管腔様構造を呈する embryonal cell carcinoma で, 同時に散在性に小さな嚢胞様の構造を示す yolk sac tumor の部位も混在していた。さらに少数ではあるが, やや好酸性な胞体を有する巨細胞も存在しており, choriocarcinoma も認められた。免疫組織学的検索でも AFP, HCG とともに陽性所見であった。以上より摘出腫瘍は精巣の複合組織型胚細胞腫瘍と診断した。

入院後経過: 術後施行した CT, 骨シンチ, Ga シンチでは明らかな異常は認められなかった。LDH, AFP とともに正常化した。悪性度の高い腫瘍であったため, 化学療法などの治療の必要性が考えられた。

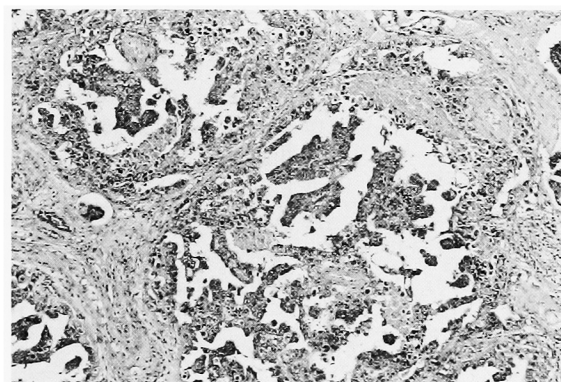


Fig. 1. Microscopic view of the tumor showing embryonal cell carcinoma. Tumor cells are seen forming ductal structure.

\* 現: 東京都立墨東病院泌尿器科

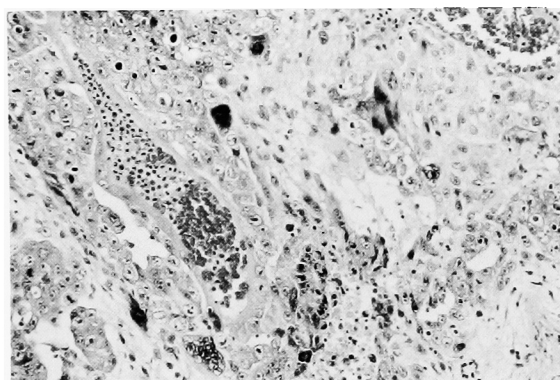


Fig. 2. Giant cells with eosinophilic cytoplasm are seen in the choriocarcinoma.

家族の同意をえるため、再三にわたり説得したが家族はこれを拒否し、退院。術後約1年で肺、縦隔リンパ節、傍大動脈リンパ節転移が認められたが、家族の強い希望でホスピス病院へ転院となった。

## 考 察

ダウン症候群は21トリソミーを有する常染色体異常症の中で最も頻度の高い疾患であり、その発生率は約1,000人に1人<sup>1)</sup>とされている。精神遅滞を特徴とし、他に種々の合併症を伴うが、生命予後は比較的良好である。悪性腫瘍の合併では白血病が多発する<sup>2)</sup>ことが知られており、その発生率は一般人の3~50倍<sup>3)</sup>との報告がある。小児期にみられる白血病全体の中でもダウン症候群に合併する頻度は2.2%<sup>4)</sup>ともいわれている。本邦での泌尿器科領域の報告では福島ら<sup>5)</sup>が本邦301例のダウン症候児に対して停留精巣が13例

(4.3%)、に認められたとしている。ダウン症に合併した精巣腫瘍は比較的稀であり、1962年 Hollandら<sup>6)</sup>が最初に報告して以降、菅<sup>7)</sup>らが1988年に11例を集計しており、その発生率は一般人の精巣腫瘍合併頻度に比して14~50倍の高頻度で認められ、ダウン症に合併する白血病とはほぼ同程度の頻度であったとしている。さらに、Fountzilasら<sup>8)</sup>が1994年に国内外での16例の報告を集計しており、Fountzilasら<sup>8)</sup>の報告に加え、自験例を含めた18例につき検討した。組織型はさまざまであり、seminoma単独が18例中9例とほぼ半数を占め、以下混合性腫瘍2例、yolk sac tumor, teratocarcinoma, embryonal carcinoma, choriocarcinoma, adenocarcinomaがそれぞれ1例ずつ、不詳が2例であった。年齢分布は1歳から45歳におよび平均23歳であった。ダウン症の平均寿命が50歳前後である<sup>9)</sup>ことを考えるとほぼ均等に分布していた。

白血病においては核型異常に伴う免疫不全の関与、DNA修復機構の遺伝的障害、造血調節の障害などが示唆されている<sup>10,11)</sup>。ダウン症候群の染色体は、放射線、紫外線、化学物質、ウイルス感染による染色体異常を起こしやすい。実験的に、ダウン症候群患者の培養線維芽細胞にSV40ウイルスを感染させると、正常人以上に形質転換起こす<sup>12)</sup>との報告もあり、したがってDNAの修復過程の遺伝的障害が悪性腫瘍の発生を高める可能性があるとしているものもある。精巣腫瘍発生の要因としては、まだ一致した見解がなされておらず、白血病とは異なり、精巣腫瘍の場合には一般的に偶発的な合併と考えられている。正常人と比しダウン症候児では高率に性腺機能不全が見られ、

Table 1. Reported cases of testicular cancer associated with Down's syndrome

Author (Year)	Age	Histology
1) Holland, et al (1962)	45	unknown
2) Matsanitos, et al (1967)	2	seminoma
3) Jackson, et al (1968)	36	seminoma
4) Li, et al (1971)	3	adenocarcinoma
5) Deaton, et al (1973)	unknown	unknown
6) Oster, et al (1975)	unknown	seminoma
7) Sakashita, et al (1980)	1	yolk sac tumor
8) Kamidono, et al (1981)	41	seminoma
9) Braun, et al (1985)	19	seminoma
10) Bosl (1985)	unknown	seminoma
12) Calvert (1985)	unknown	seminoma
13) Sasagawa, et al (1986)	35	seminoma
14) Dexeus, et al (1988)	17	embryonal carcinoma
	35	teratocarcinoma
15) Suga, et al (1988)	24	yolk sac tumor, embryonal carcinoma
16) Fountzilas (1994)	17	choriocarcinoma
17) Present case	20	yolk sac tumor, embryonal carcinoma, choriocarcinoma

結果として精巣奇形, 萎縮を生じ悪性腫瘍の発生の素因になるという報告<sup>13)</sup>もある. 本症例では高位精巣摘除術後もマーカーは正常化した, その組織の悪性度より術後化学療法の必要性が考えられたが, 家族の強い希望から化学療法は断念せざるをえず, 不幸な転帰となった. その一方で, Fountzilias ら<sup>8)</sup>はダウン症の進行性精巣腫瘍患者に対して積極的な化学療法を行い, 著効がえられたとしており, 精巣腫瘍における化学療法, 放射線療法などの有効性が確立されている以上, ダウン症に対しても積極的な治療を試みるべきであると思われた. その病態の特殊性から化学療法や放射線療法などの正常組織に対する影響に関して十分な検討がなされていないが, ダウン症候の患者では, 正常人に比し抗癌剤に対する副作用の発現が強い<sup>14)</sup>との報告もあり, 治療は慎重に行うべきであると思われる.

## 結 語

ダウン症に発生した精巣腫瘍の1例を報告し, 若干の文献的考察を加えた.

## 文 献

- 1) 塩野 寛: Down 症候群. 広範囲症候群. 日臨: 11, 1987
- 2) Miller RW: Neoplasia and Down's syndrome. *Ann NY Acad Sci* **171**: 637-644, 1970
- 3) Kivit W and Good RA: Simultaneous occurrence of mongolism and leukemia. Report of a nationwide survey. *Am J Dis Child* **94**: 289-293, 1957
- 4) Kardos G, Revesz T, Bulin A, et al.: Leukaemia in children with Down's syndrome. *Oncology* **40**: 280-283, 1983
- 5) 福嶋義光, 黒木良和: 臨床像. 小児科 MOOK, ダウン症候群. 黒木良和編. 第1版: 1-17, 金原出版, 東京, 1985
- 6) Holland WW, Doll R and Carter CO: The mortality leukemia and other cancers among patients with Down's syndrome and their parents. *Br J Cancer* **16**: 177-186, 1962
- 7) 菅 一徳, 松井繁和, 久保 隆, ほか: ダウン症に合併した睾丸腫瘍. 臨泌 **42**: 269-271, 1988
- 8) Fountzilias G, Betsis D, Nikopoulos A, et al.: Extragonadal choriocarcinoma in a patient with Down's syndrome. *Am J Clin Oncol* **17**: 452-455, 1994
- 9) Masaki M, Higurashi M, Iijima K, et al.: Mortality and survival for Down syndrome in Japan. *Am J Hum Genet* **33**: 629-639, 1981
- 10) Rowley JD: Down syndrome and acute leukemia: increased risk may be due to trisomy 21. *Lancet* **II**: 1020-1022, 1981
- 11) 目黒英典, 吉村伸子, 中村 孝, ほか: 先天性急性骨髄性白血病および十二指腸閉鎖を伴った Down 症候群の一剖検例について. 小児臨 **30**: 417-421, 1972
- 12) Higurashi M, Tamura T and Nakatake T: Cytogenetic observations in cultured lymphocytes from patients with Down's syndrome and measles. *Pediatr Res* **7**: 582-587, 1973
- 13) Braun DL, Green MD, Rausen AR, et al.: Down's syndrome and testicular cancer: a possible association. *Am J Pediatr Hematol Oncol* **7**: 208-211, 1985
- 14) Garre ML, Relling MV, Kalwinsky D, et al.: Pharmacokinetics and toxicity of methotrexate in children with Down's syndrome and acute lymphocytic leukemia. *J Pediatr* **111**: 606-612, 1987

(Received on March 11, 1996)  
(Accepted on June 16, 1996)